

11/05/2009

AIMA-Child: vogliamo portare speranza ai piccoli affetti dalla Malformazione Chiari

L'AIMA-Child di Busto Arsizio manda un messaggio di speranza a tutti i malati dal Congresso nazionale sulla malformazione di Chiari, in corso in questi giorni a Milano

L'AIMA-Child è l'Associazione Italiana di pazienti affetti da Malformazione di Chiari, una rara malformazione congenita del sistema nervoso, ed altre malattie connesse. Nata da poco a Busto Arsizio (Va) è già diventata un punto di riferimento nazionale. L'associazione si rivolge prevalentemente ai pazienti in età pediatrica e alle loro famiglie.

I pazienti affetti da malformazione di Chiari hanno necessità di individuare centri di riferimento territoriali specifici, di ottenere il supporto fondamentale della ricerca genetica, di ricevere cure da équipes e da centri multidisciplinari esistenti e/o da realizzare, di sostenere le loro famiglie sia psicologicamente che logisticamente.

"Più persone parleranno della Malformazione Chiari più speranza ci sarà per i pazienti - fanno sapere dall' AIMA-Child. - Il vostro supporto è fondamentale per sviluppare progressivamente i progetti che l'Associazione si prefigge di realizzare. La Bcc di Busto Garolfo e Buguggiate ha pagato la partecipazione al convegno nazionale a tutti i medici specialisti del Varesotto e dell'Altomilanese per fare in modo che l'assistenza specializzata per i malati si trovi vicino a casa, senza costringere le famiglie a costosi viaggi negli Stati Uniti.

Vogliamo che i medici di vicinato siano in grado di riconoscere la malattia e di diagnosticarla, in modo da aggredirla il più presto possibile, e grazie alla Bcc di Busto Garolfo e Buguggiate ora in provincia di Varese e nell'Altomilanese questo è possibile. I nostri progetti chiave nel futuro sono:

- 1) Fornire delle linee guida sul percorso sanitario e burocratico, nonché un elenco delle strutture di eccellenza nazionali e internazionali per la diagnosi e la cura della malformazione di Chiari.
- 2) Creare percorsi dedicati diagnostici di indagini strumentali precoci.
- 3) Ottenere il supporto della ricerca genetica.
- 4) Creazione di un data base dei pazienti su tutto il territorio nazionale e internazionale.
- 5) Sensibilizzare circa l'importanza della Neurofisiopatologia nella diagnosi e nella prognosi della malformazione di Chiari
- 6) Realizzare progetti multimediali ed eventi dedicati alla diffusione della conoscenza della patologia, al reperimento d'informazioni e al sostegno delle finalità dell'Associazione.

La Malformazione di Arnold Chiari (A.C.), così denominata in ossequio ai medici, i Dott. Julius Arnold e Hans Von Chiari che, dal punto di vista anatomopatologico, la descrissero per primi nel 1890, è una condizione genetica malformativa legata alla ristretta struttura della fossa cranica superiore che contiene il tronco cerebrale ed il cervelletto i quali, non trovando spazio date le normali dimensioni, erniano (escono) attraverso il forame magno entrando nel canale spinale. All'interno del cervello si trova il sistema ventricolare dove è prodotto il fluido cerebro-spinale (CSF) che circonda il cervello ed il midollo spinale, il quale scorre intorno ad essi prima di essere riassorbito nel sistema venoso.

Poiché è fondamentale per il sistema nervoso che il CSF possa fluire liberamente attraverso la giunzione cranio-sacrale e lungo tutto il midollo, le tonsille cerebellari, penetrando nel canale spinale, provocano la riduzione o il blocco del passaggio del CSF fra il cranio ed il canale spinale con conseguenti possibili danni neurologici. La Malformazione di Chiari viene diagnosticata dalla RMN (risonanza magnetica nucleare) dell'encefalo, esame non invasivo.

La Malformazione di Chiari è una malattia rara, neurologica e congenita. Negli ultimi anni è stata riscontrata in molti nuclei familiari e per escludere l'eventuale familiarità e/o condizione genetica, si stanno conducendo ricerche mirate. Può essere asintomatica fino all'età adulta (generalmente compare dopo i 40 anni) ma i sintomi possono presentarsi anche nell'infanzia e nell'adolescenza. Non è facile da diagnosticare in quanto la sintomatologia è variegata, infatti 1/3 dei casi di malformazione di Chiari viene scoperto attraverso un reperto accidentale.

Ne esistono 4 forme: Chiari (fossa cranica posteriore piccola senza discesa delle tonsille cerebellari) Chiari I e Arnold Chiari II (le più comuni) Chiari III e Arnold Chiari IV estremamente gravi e rare.

La C I e C II hanno in comune la lunghezza dell'erniazione delle tonsille cerebellari ma radicalmente differenti nell'ambito del meccanismo della loro formazione.

La Malformazione Chiari I è una malattia dell'osso occipitale con effetto secondario sul SNC. Si presenta con uno sviluppo anomalo della base del cranio e nella parte superiore del tratto cervicale e della colonna vertebrale. La particolarità di questa anomalia consiste nella ridotta conformazione della scatola cranica insufficiente per ciò che deve contenere. In pratica avviene che la parte inferiore del cervelletto (tonsille cerebellari), situate vicine all'uscita del cranio, il foro occipitale o forame magnum, viene spinta verso il basso (erniazione) perché il cranio di ridotte dimensioni. Nella C I sia la parte inferiore della colonna spinale che il cervello sono completamente normali, l'unico difetto consiste nella conformità dell'osso in quanto l'erniazione tonsillare è un effetto a causa dell'affollamento.

Nella Malformazione di Chiari II si verifica il problema opposto, è primario del SNC il cui effetto ha come conseguenza lo sviluppo osseo. In questo caso il problema non è al di sopra del cranio ma al di sotto della fine del midollo spinale. A causa dello sviluppo del midollo spinale, lo stesso resta adagiato fuori dai limiti della colonna spinale e spinto verso il basso. Assieme al midollo, la parte inferiore del cervello (verme cerebellare) viene spinta fuori ed in particolare le tonsille cerebellari. Di solito è associato alla spina bifida. Sostanzialmente si ha un meccanismo di schiacciamento delle tonsille cerebellari nella Malformazione CI ed un meccanismo di spinta verso il basso nella malformazione C II. Per appurare la differenza tra C I e C II va presa in esame la parte inferiore del midollo spinale in quanto entrambe presentano l'erniazione tonsillare ma, di fatto, è alla base la diversità. Per una diagnosi differenziata quindi, è necessario sottoporsi anche ad una RMN del tratto lombare della colonna vertebrale.

Nella Malformazione C III è presente l'encefalocele cioè l'erniazione dell'encefalo e delle meningi, con gravi conseguenze sullo sviluppo del sistema nervoso. Nella Malformazione C IV si riscontra il mancato sviluppo delle strutture encefaliche (ipoplasia cerebellare).

La qualità del flusso liquorale si riscontra attraverso la risonanza magnetica nucleare, RMN, si possono evidenziare la riduzione del flusso e della sua velocità a livello del sistema nervoso centrale e più precisamente nella cisterna magna e negli spazi liquorali pericerebrali.

Alla Malformazione di C I e II spesso si associano altre malformazioni quali:

la Siringomielia nel 37% - 75% dei casi: affezione cronica del midollo spinale caratterizzata dall'infiltrazione del fluido cerebro-spinale (CSF) all'interno della sua struttura con la formazione di cavità nevrogliale (siringa). E' più presente in sede cervicale;

la Siringobulbia: si differenzia dalla siringomielia (SM) per la formazione delle cavità all'interno del tronco encefalico;

l'idrocefalo nel 16% - 25% dei casi: dilatazione ventricolare determinata da una eccessiva quantità di LCR causata dall'ostruzione dei forami del IV ventricolo o dalla stenosi dell'acquedotto di Silvio.

A volte si associano la distorsione della giunzione bulbo-midollare e/o della cerniera atlo-occipitale quali: clivus corto retroflessione del dente dell'epistrofeo impronta basilare scoliosi, cifosi, iperlordosi ecc.

La neurofisiopatologia: ruolo ed affidabilità nel follow up del paziente affetto da Malformazione di Chiari

Per i pazienti affetti da malformazione di C sono importanti i seguenti esami:

EEG (elettroencefalogramma) BAEP (potenziali evocati auditivi del tronco encefalico) alterati nel 38% dei casi di Chiari I e nel 71% dei casi di Chiari II
PEV (potenziali evocati visivi) PEM (potenziali evocati motori) PESS (potenziali evocati somato sensoriali): spesso alterati in pazienti sintomatici
Riflesso mandibolare o masseterino